

# VOTRE GROSSESSE, LES TESTS PRÉNATALS

1



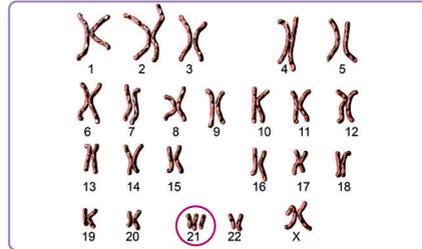
## SOMMAIRE

- **Tests du 1<sup>er</sup> et du 2<sup>ème</sup> trimestre** 4  
Ils permettent d'estimer le risque de trisomie 21
- **Test prénatal non invasif (Prendia)** 6  
Prendia est réalisé à partir d'un simple prélèvement de sang
- **Choriocentèse et Amniocentèse** 8  
Permettent de poser un diagnostic
- **Le rôle de l'échographie** 10  
Elle permet de dépister des anomalies graves

## Tests du 1<sup>er</sup> et du 2<sup>ème</sup> trimestre

Ils permettent d'estimer le risque de trisomie 21

### Chromosomes trisomie 21



### Quel est le but de ces tests ?

Le but principal des tests du 1<sup>er</sup> et du 2<sup>ème</sup> trimestre est d'évaluer le risque d'une éventuelle trisomie; un test prénatal non invasif (Prendia), la choriocentèse ou l'amniocentèse permettront de l'exclure.

*Voir aussi fiches Test prénatal non invasif (Prendia)*

### Qu'est-ce que la trisomie ?

La trisomie est une anomalie du nombre des chromosomes caractérisée par l'existence d'un chromosome supplémentaire

**La plus fréquente est la trisomie 21, aussi appelée syndrome de Down.**

D'autres anomalies chromosomiques existent et peuvent être dépistées par ces examens.

### Comment évalue-t-on ce risque ?

Le test du 1<sup>er</sup> trimestre permet d'évaluer le risque que votre enfant soit porteur d'une trisomie 21, 13, 18.

Il ne s'agit pas d'un test diagnostique mais d'un dépistage.

C'est le calcul d'un risque exprimé sous forme d'une probabilité.

### Comment calcule-t-on le risque ?

Le test se pratique entre 11 et 14 semaines de grossesse et combine des mesures échographiques (la clarté nucale et la longueur crano-caudale) avec l'analyse de deux substances dosées dans le sang de la mère (la PAPP-A et la bêta-hCG libre).

Ces valeurs, combinées avec l'âge de la mère, permettent de déterminer le risque d'avoir un enfant porteur d'une éventuelle malformation chromosomique à la naissance.

Si le risque est faible ( $\leq 1/1000$ ), aucun examen supplémentaire ne vous sera proposé autres que ceux concernant le suivi normal d'une grossesse à bas risque.

#### Clarté nucale normale



#### Clarté nucale augmentée (trisomie 21)



Si le risque calculé se situe entre  $1/1000$  et  $1/300$ , un test prénatal non invasif (TPNI) vous sera proposé.

Si le risque calculé est élevé ( $>1/300$ ), un TPNI, une choriocentèse ou une amniocentèse vous sera proposée selon le contexte clinique.

#### Est-il possible de faire des tests après 14 semaines ?

Si le test du 1<sup>er</sup> trimestre n'a pas pu être effectué, votre médecin vous proposera de procéder au test du 2<sup>ème</sup> trimestre qui se pratique dès 14 semaines. Le risque de trisomie est calculé en combinant votre âge et le dosage sanguin de deux substances dans le sang maternel (l'alpha-foetoprotéine et la bêta-hCG libre).

L'AFP (alpha-foetoprotéine), qui permet de dépister certaines autres malformations notamment au niveau de la colonne vertébrale (spina bifida), sera également dosée dans le sang maternel vers 15-16 semaines de grossesse.

Ces tests de dépistage ne sont pas obligatoires. Si, pour des raisons personnelles, vous désirez ne pas y avoir recours, parlez-en à votre médecin dès le début de la grossesse.

## Test prénatal non invasif Prendia

Prendia est réalisé à partir d'un simple prélèvement de sang

### Pour qui ?

Pour les grossesses à risques d'anomalies chromosomiques.

### Les groupes à risque:

Les femmes enceintes ayant un risque calculé élevé ( $\geq 1/1000$ ) lors du test du premier trimestre (TPT), des anomalies échographiques ou une anamnèse particulière.

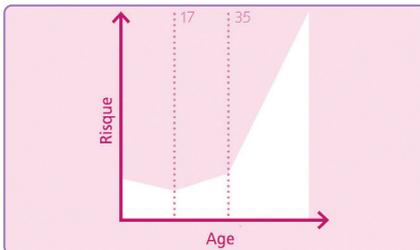
### Prédisposition familiale

Le risque d'anomalies chromosomiques fœtales peut augmenter lors d'antécédents personnels ou familiaux.

### Age maternel

L'âge moyen des femmes à la naissance de leur premier enfant n'a cessé d'augmenter durant les dernières décennies et se situe actuellement autour de 31 ans. ([bfs.admin.ch](https://www.bfs.admin.ch)).

### Le risque de trisomie augmente avec l'âge



### Qu'est-ce que le Test Prendia ?

Le test prénatal non invasif (TPNI) Prendia analyse l'ADN fœtal contenu dans le sang maternel à partir d'une simple prise de sang. Il permet de rechercher les anomalies chromosomiques.

Si ce test se révélait positif, il devra être confirmé par une amniocentèse ou une choriocentèse.

*Voir fiche Choriocentèse et Amniocentèse.*

Un conseil génétique est à votre disposition pour des explications complémentaires.

Le test prénatal non invasif Prendia peut être effectué dès la 10<sup>ème</sup> semaine de grossesse et jusqu'au terme de celle-ci.

L'assurance de base rembourse le TPNI (Prendia START) pour les patientes à risque élevé ( $\geq 1/1000$ ), trisomies 21, 13 et 18.

Si vous le souhaitez, des recherches génétiques plus complètes peuvent être effectuées au moyen du test Prendia EXPERT à vos frais.

### Parlez-en à votre gynécologue



## Choriocentèse et Amniocentèse

Permettent de poser un diagnostic

Qu'est-ce que la choriocentèse ?



La choriocentèse se pratique dès 11 semaines de grossesse et consiste à prélever un fragment du placenta. Le prélèvement se fait par voie trans-cervicale ou trans-abdominale sous contrôle échographique.

Qu'est-ce que l'amniocentèse ?

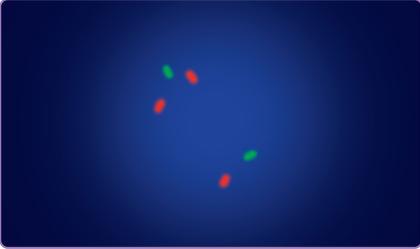
L'amniocentèse est réalisée dès 15 semaines de grossesse. Le médecin prélève quelques millilitres du liquide amniotique qui entoure le fœtus.

Ce prélèvement se fait à travers la paroi abdominale de la mère, à l'aide d'une aiguille, sous contrôle échographique.

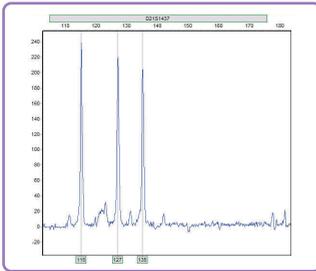
Les deux examens sont réalisés ambulatoirement et ne nécessitent pas d'anesthésie.

Ils s'accompagnent d'un risque de perdre votre enfant de 0.5 à 1%.

FISH: trisomie 21 (trois points rouges)



QF-PCR: trisomie 21 (trois pics)



### Analyses chromosomiques

A partir de la choriocentèse ou de l'amniocentèse, des méthodes récentes rapides (FISH ou QF-PCR) permettent d'avoir un résultat partiel en 24 à 48 heures.

Le résultat définitif par culture des cellules fœtales est obtenu après 2 à 3 semaines.



## Le rôle de l'échographie

Elle permet de dépister des anomalies graves

### Quelle est l'utilité de l'échographie ?

Les échographies ou ultrasons permettent d'observer le fœtus à l'intérieur de l'utérus et sont un des moyens de s'assurer du bon déroulement de votre grossesse. Les ultrasons sont utilisés en cours de grossesse depuis plus d'une quarantaine d'années; à ce jour, aucun effet direct sur le fœtus ou sa mère n'a été mis en évidence. Les ondes sonores utilisées sont de faible puissance et il n'y a aucun risque à craindre.

### Au 1<sup>er</sup> trimestre



L'examen échographique confirme que la grossesse évolue normalement et que l'âge de l'embryon correspond à vos dernières règles. A ce stade, une grossesse extra-utérine peut être exclue et une grossesse multiple diagnostiquée. La mesure de la clarté nucale peut indiquer un risque augmenté d'anomalies chromosomiques, la plus fréquente étant la trisomie 21.

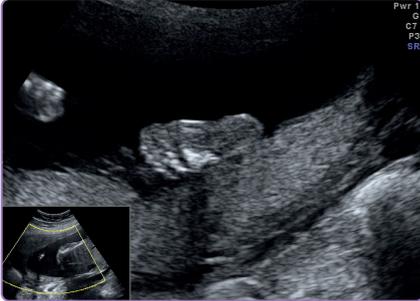
Voir fiche Tests du 1<sup>er</sup> et du 2<sup>ème</sup> trimestre.

### Au 2<sup>ème</sup> trimestre



Un examen anatomique complet du fœtus, dit examen morphologique, est pratiqué autour de la 20<sup>ème</sup> semaine. Un grand nombre de malformations peut alors être mis en évidence. On contrôle également la croissance fœtale, la quantité de liquide amniotique et la position du placenta.

## Au 3<sup>ème</sup> trimestre



Le but principal de l'examen échographique est le **contrôle de la croissance du fœtus**: une évaluation normale de son poids et l'observation d'une quantité adéquate de liquide amniotique témoignent d'une fonction correcte du placenta. Certaines anomalies d'apparition tardive peuvent être mises en évidence lors de ce dernier examen.

### Quelle est la précision des échographies en cours de grossesse ?

Si un examen échographique est considéré par un examinateur compétent comme normal, vous pouvez en conclure avec une grande probabilité que la grossesse se déroule bien et que votre enfant ne présentera pas de malformation majeure à la naissance.

Il n'est cependant pas possible de garantir sur cette base que le fœtus est exempt de tout problème. Les ultrasons permettent en effet de diagnostiquer avec une très bonne précision (environ 90%) les malformations sévères qui pourraient compromettre la survie de votre enfant; pour des malformations moins sévères, leur précision est de 75%.

Enfin, certaines malformations discrètes ne peuvent être mises en évidence que dans un tiers des cas (30%).

### Quelles sont les conséquences des échographies ?



Une malformation sévère de votre fœtus mise en évidence par ultrasons peut entraîner des décisions délicates quant à la poursuite de la grossesse. Par ailleurs, certains diagnostics influenceront la surveillance médicale de votre grossesse. Ils permettront de vous préparer à un mode d'accouchement adéquat et de discuter de la prise en charge adaptée de votre enfant dès sa naissance.

Tome **1** **2** **3**

Les laboratoires du réseau Medisupport en Suisse romande

Aurigen  
BBV  
CPMA Lausanne  
Dianalabs  
Dianalabs Romandie  
Dianalabs Valais  
Dianapath  
Fasteris  
Fertas  
Genesupport  
Polyanalytic  
Proxilab



**BabySoon®**

**L'application mobile  
pour le suivi de votre grossesse**



**medisupport**

Le réseau suisse de laboratoires régionaux

[medisupport.ch](http://medisupport.ch)